

NR2F1 Europe
7 allée de l'Ormeraie
21490 ORGEUX
0670966554
RNA W212013741
nr2f1europe@gmail.com



1ER PV de l'Assemblée Générale MIXTE (AGE+AGO) de l'association NR2F1 EUROPE

Le samedi 16 mai 2026, à 17h, les membres de l'association se réunissent en visioconférence à l'assemblée générale mixte avec le lien Zoom :

<https://univ-cotedazur.zoom.us/j/82650987427?pwd=gv7AxAfXbRdDZilBrNfREBvCrd0q55.1>

Présents :

France : Angélique Véré, Michèle Studer, Alexandra Oliver, Michele Bertacchi, Laurent Véré, Aurélie Grimard,

Allemagne : Stefanie Von Bonin,

Italie : Silvia de Marchis, Ivan La Torraca, Elena Perina, Ferdinando Bertele **Pouvoirs** :

à Angélique Véré : David Martinez, Isabelle Sonnet, Anne Morin, Alexis Véré

Excusés :

France : Gwénaëlle Damageux, Liane Decodts, David Martinez, Isabelle Sonnet, Anne Morin, Alexis Véré

Belgique : Anne Bohyn, Serge Hervens,

Espagne : José Manuel Mesonero Medina

L'assemblée générale mixte désigne :

- Angélique Véré comme présidente de séance ;
- Alexandra Oliver comme secrétaire de séance ;

Vidéo de Mik sur la rencontre de NR2F1 France le 5 décembre 2025, la marche des maladies rares, le 6 décembre et le plateau TV du Téléthon le soir ❖❖ Merci Mik.

<https://drive.google.com/file/d/1VuykyHwnkisyFh4PBUh6iikKh2T1Yp9-1/view?usp=drivesdk>

1ère Assemblée Générale Extraordinaire de NR2F1 Europe

1 - Modification des statuts de NR2F1 France en NR2F1 Europe

https://docs.google.com/document/d/1dO5P_bTYmhTOuue9fxLxfj_LunS2ZK0ITGn0APNE_XY/edit?usp=drive_link

ASSOCIATION NR2F1 **Europe**

STATUTS

TITRE – BUT – SIÈGE

Article 1 : Il est fondé, entre les adhérents aux présents statuts, une association régie par la loi du 1er juillet 1901 et ses textes d'application, ayant pour titre : NR2F1 Europe

Article 2 : Cette association a pour but :

- D'informer le public, le corps médical et les autorités sanitaires et sociales, de façon notamment à améliorer l'état des connaissances scientifiques et médicales, faciliter le diagnostic et faire connaître et reconnaître la maladie de syndrome d'atrophie optique Bosch-Boonstra-Schaaf (BBSOAS).
- D'apporter une aide technique et morale aux familles confrontées à la maladie de syndrome d'atrophie optique Bosch-Boonstra-Schaaf (BBSOAS).
- De contribuer à l'effort de recherche médicale et à l'amélioration des pratiques de soins relatifs à la maladie de syndrome d'atrophie optique Bosch-Boonstra-Schaaf (BBSOAS) - Nos missions auront une portée internationale et notamment européenne.

Article 3 : L'Association est constituée pour une durée indéterminée.

Article 4 : Le siège social est fixé à l'adresse : 7 allée de l'Ormeraie 21490 ORGEUX Il pourra être transféré en tout autre endroit par simple décision du Bureau.

Article 5 : Un règlement intérieur pourra être établi par le Bureau afin de compléter les présents statuts. Il s'appliquera à tous les membres de l'Association.

Article 6 : Pour favoriser son extension, l'Association pourra créer des sections par régions, départements ou communes.

Pour intégrer une dimension internationale, l'Association peut être ouverte aux membres du continent européen et avoir des antennes européennes comme de simples groupes bénévoles non déclarés ou déclarés selon les lois locales. Ils pourront voter lors des Assemblées Générales.

COMPOSITION – ADMISSION - RADIATION - COTISATION

Article 7 : L'Association est composée de membres sans qu'il soit fait de distinction de catégories entre eux.

Article 8 : Être membre implique de souscrire aux présents statuts et de s'acquitter de la cotisation annuelle, dont le montant est fixé chaque année par l'Assemblée générale. Le Bureau statue librement sur les demandes d'adhésion. Le refus d'admission n'a pas à être motivé. La qualité de membre se perd par : la démission, le décès, la radiation prononcée par le Bureau pour non-paiement de la cotisation ou motif grave, l'intéressé ayant été préalablement invité à fournir des explications.

RESSOURCES – MOYENS D'ACTION

Article 9 : Les ressources de l'Association proviennent :

- du montant des cotisations
- des dons et legs
- des subventions de l'État, des régions, des départements, des communes, des groupements ou institutions divers
- des produits de manifestations
- d'une manière générale, de toutes ressources acquises en conformité avec la législation en vigueur.

Article 10 : L'Association peut mettre en œuvre tous les moyens légaux qui lui permettent de réaliser son but.

ADMINISTRATION ET FONCTIONNEMENT

Article 11 : L'Association est administrée par un Bureau composé **d'au moins 3 membres et d'un maximum illimité de membres**, élus chaque année par l'Assemblée générale. Les mandats sont d'une durée d'un an et sont reconductibles dans les mêmes conditions que le mandat initial. En cas de vacance, le Bureau peut pourvoir provisoirement au remplacement de ses membres, jusqu'à la plus prochaine assemblée générale. Le mandat des membres du Bureau ainsi nommés prend fin à l'époque **où** devrait normalement expirer celui des membres remplacés.

Article 12 : Le Bureau désigne chaque année en son sein **au moins** :
un président, chargé notamment de représenter l'Association dans tous les actes de la vie civile
un trésorier, chargé notamment d'établir, ou de faire établir sous sa responsabilité, les comptes de l'Association
un secrétaire, chargé notamment de la tenue des documents administratifs de l'Association.

Article 13 : Le Bureau est doté des pouvoirs les plus étendus pour administrer l'Association dans le cadre de son objet. Il est notamment habilité à autoriser le président à agir en justice au nom de l'Association.

D'une manière générale, le Bureau est investi de tout pouvoir n'étant pas exclusivement réservé à l'Assemblée générale.

Article 14 : Le Bureau se réunit, aussi souvent que l'intérêt de l'association l'exige, sur convocation du président ou à la demande d'au moins un quart de ses membres. Le vote par procuration donné à un autre membre du Bureau est autorisé. Chaque mandataire ne peut détenir plus de 5 pouvoirs. Aucun quorum n'est nécessaire à la validité des délibérations.

Les décisions sont prises à la majorité simple des membres présents ou représentés. En cas de partage des voix, celle du président est prépondérante.

Il est tenu procès-verbal des séances. Ceux-ci sont signés par le président ou le secrétaire, ou tout autre membre en cas d'empêchement.

Tout membre qui, sans excuse valable, n'aura pas assisté à trois réunions consécutives pourra être radié du Bureau par simple décision de celui-ci.

Article 15 : Les membres du Bureau ne peuvent recevoir aucune rétribution à raison des fonctions qui leur sont confiées.

Seuls sont possibles les remboursements de frais dûment justifiés, engagés dans le cadre de l'objet de l'Association. Ils sont autorisés par décision expresse du Bureau qui statue hors de la présence des intéressés.

Article 16 : L'Assemblée générale comprend tous les membres à jour de leur cotisation.

L'Assemblée Générale Ordinaire se réunit une fois par an.

Les membres de l'Association sont convoqués à l'initiative du président, au moins quinze jours avant la date fixée.

L'ordre du jour, préalablement réglé par le Bureau, est indiqué sur la convocation. Le vote par procuration est autorisé. Tout membre a la possibilité de constituer le mandataire de son choix parmi les autres membres de l'association, à la condition d'émettre à cet effet un pouvoir dûment écrit, daté et signé. Chaque membre ne peut détenir plus de 5 pouvoirs. L'Assemblée générale délibère valablement quel que soit le nombre de membres présents ou représentés. Aucun quorum n'est nécessaire à la validité des délibérations.

Le bureau d'assemblée est celui de l'Association.

Les délibérations sont prises à la majorité simple.

Chaque membre dispose d'une voix ainsi que les voix des membres qu'il représente. En cas de partage des voix, celle du président est prépondérante.

Il est tenu procès-verbal des séances. Ceux-ci sont signés par le président et le secrétaire, ou tout autre membre en cas d'empêchement.

Article 17 : En cas de besoin, le président peut convoquer une assemblée générale extraordinaire, notamment en cas de modification des statuts. Elle peut également se réunir à la demande du quart des membres de l'Association.

L'Assemblée Générale Extraordinaire se réunit et délibère selon les modalités fixées par l'article 16.

Article 18 : La dissolution de l'Association peut être prononcée à la majorité simple des membres présents ou représentés, convoqués en Assemblée Générale Extraordinaire spécifiquement dédiée à cet objet. Les modalités fixées par les articles 16 et 17 s'appliquent.

Un ou plusieurs liquidateurs sont nommés par l'Assemblée et l'actif, s'il y a lieu, est dévolu conformément à la loi du 1er juillet 1901 et ses textes d'application.

En aucun cas les membres de l'association ne pourront se voir attribuer, en dehors de la reprise de leurs apports, une part quelconque des biens de l'association. L'actif net subsistant sera attribué obligatoirement à une ou plusieurs associations poursuivant des buts similaires et qui seront nommément désignées par l'Assemblée Générale Extraordinaire.

Article 19 : Le bureau de l'association s'adjoit un Conseil Scientifique et Clinique constitué de personnes physiques qualifiées dans le domaine du Syndrome d'Atrophie Optique de Boch-Boonstra-Schaaf (BBSOAS).

Ce Conseil se compose de 1 personne au minimum et de 15 personnes au maximum. Son rôle consistera à apporter un soutien avisé à l'association NR2F1 Europe pour la mise en œuvre de l'ensemble des objectifs qu'elle s'est fixée.

Ses membres seront agréés par le bureau de l'association pour une durée de 3 ans. Le président du conseil scientifique et clinique est élu par les membres du conseil pour une durée de 3 ans. La qualité de membre du Conseil se perd par : la démission, le décès, la radiation prononcée par le Bureau pour motif grave, l'intéressé ayant été préalablement invité à fournir des explications. Le conseil scientifique et clinique se réunit avec le bureau de l'association au moins une fois par an.

Les précédents statuts de NR2F1 France ont été adoptés par l'Assemblée Générale Constitutive le 21/04/2021 en visioconférence puis rectifiés lors de l'Assemblée Générale Extraordinaire le 12/10/2021 en visioconférence et les présents statuts de NR2F1 Europe sont adoptés par l'Assemblée Générale Mixte, le 16/05/2026, en visioconférence.

Angélique Véré, présidente

Alexandra Oliver, secrétaire



Vote POUR à l'unanimité des présents

2 - La démission du bureau de NR2F1 France et élection du 1er bureau de NR2F1 Europe pour l'année 2026/2027

Démission du bureau de NR2F1 France de 2025/2026 :

- Présidente Angélique Véré à Beynost (01)
- Secrétaire Nesrine Tiss aux Massachusetts (USA)
- Secrétaire adjointe Alexandra Oliver à Saint-Just-la-Pendue (42)

- Administrateur du site internet David Martinez à Tournefeuille (31)
- Trésorier Robin Berquet aux Massachusetts (USA)
- Trésorière adjointe Anne Morin à Orgeux (21)

Election du 1er bureau de NR2F1 Europe pour 2026/2027 :

- Présidente Angélique Véré à Beynost (01)
 - Secrétaire Alexandra Oliver à Saint-Just-la-Pendue (42)
 - Secrétaire adjointe Anne Morin à Orgeux (21)
 - Trésorière Liane Decodts à Tourcoing (59)
 - Administrateur du site internet David Martinez à Tournefeuille (31)
 - Créateur de vidéos Alexis Véré à Beynost (01)
 - Administratrice ETP (Education Thérapeutique du Patient) Aurélie Grimard à Gières (38)
 - Coach sportif BBSOAS Xavier Aujard à Hem (59)
- Administrateur du groupe Espagnol José Manuel Mesonero Medina à Madrid en Espagne •
 Administratrice du groupe Allemand Stéfanie Von Bonin à Berlin en Allemagne •
 Administrateur du groupe Italien, le Dr Ivan La Torraca à l'hôpital de Vérone en Italie •
 Représentants des familles Belges, Anne Bohyn et Serge Hervens de Rosières en Belgique •
 Représentant des familles grecques, Jean-Charles Métayer d'Athènes en Grèce
- Représentante de la fondation NR2F1 des USA, Nesrine Tiss aux Massachusetts (USA)

Vote POUR à l'unanimité des présents

<https://lecompteasso.associations.gouv.fr/>

3 - Nouveaux membres du Conseil Scientifique et Clinique :

Le Dr Silvia de Marchis, neurobiologiste et professeure associée à l'université de Turin, en Italie. <https://nr2f1france.wordpress.com/recherche-scientifique/>

Silvia De Marchis est neurobiologiste et professeure associée à l'Université de Turin (Italie), où elle dirige une équipe de recherche travaillant principalement sur des modèles murins pour étudier la plasticité cérébrale à l'âge adulte. Ses travaux visent à comprendre comment les mécanismes de plasticité cérébrale, essentiels aux fonctions cognitives, sont modulés par l'expérience et comment ils sont perturbés par la maladie, notamment à travers l'étude de la neurogenèse dans l'hippocampe et le bulbe olfactif.

Depuis quelques années, son équipe étudie le rôle du gène NR2F1 dans le cerveau adulte à l'aide de modèles animaux de la BBSOAS. Les études menées chez la souris ont montré que l'altération de ce gène interfère avec les mécanismes de plasticité cérébrale et s'accompagne de dysfonctionnements mitochondriaux susceptibles de contribuer aux troubles cognitifs. Les travaux en cours visent à mieux comprendre ces mécanismes et à explorer de nouvelles pistes thérapeutiques potentielles.

Le Dr Ivan La Torraca est un jeune médecin italien spécialisé dans l'étude de l'épilepsie dans le syndrome de Bosch-Boonstra-Schaaf. Il a obtenu son diplôme de médecine avec une thèse intitulée « Étude de neuro-imagerie avancée dans l'épilepsie focale familiale avec crises hypermotrices nocturnes », en obtenant les plus hautes distinctions. Il a ensuite complété sa spécialisation en neuropsychiatrie de l'enfant et de l'adolescent à l'Université de Vérone, obtenant son diplôme de spécialiste avec les meilleures notes et une thèse intitulée « Caractéristiques électrocliniques de l'épilepsie dans le syndrome de Bosch-Boonstra-Schaaf : une étude rétrospective multicentrique internationale ».

Il travaille actuellement en tant que neuropsychiatre de l'enfant et de l'adolescent à l'Hôpital de la femme et de l'enfant de Vérone, en Italie. Ses intérêts cliniques et de recherche se concentrent sur la neurologie pédiatrique, l'épilepsie et les troubles du neurodéveloppement. Ces dernières années, ses recherches ont été particulièrement consacrées au syndrome d'atrophie optique de Bosch-Boonstra-Schaaf (BBSOAS), avec un intérêt spécifique pour les caractéristiques électrocliniques de l'épilepsie - un domaine encore peu exploré dans la littérature scientifique actuelle.

Motivé par sa participation à la journée de NR2F1 France tenue à Paris en décembre 2025 - où il a rencontré le Pr Christian Schaaf et échangé avec d'autres professionnels de santé impliqués dans la recherche sur NR2F1, ainsi qu'avec des familles et des patients - puis à la conférence familiale et scientifique NR2F1 à Orlando en avril 2026 - où il a présenté les résultats préliminaires de ses recherches, il travaille actuellement à mettre en relation les familles italiennes de patients atteints de BBSOAS, dans le but de sensibiliser et de soutenir de futures initiatives scientifiques et cliniques en Italie.

Dott. Ivan La Torraca

Dirigente Medico Neuropsichiatria Infantile

U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile,

Ospedale della Donna e del Bambino,

Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona

Lors de l'AG mixte du 16 mai 2026, les membres nommés et agréés ainsi désignés acceptent leurs fonctions et déclarent, en ce qui les concerne, ne faire l'objet d'aucune interdiction ou incapacité susceptible d'en empêcher l'exercice. La durée du mandat ainsi acceptée est de 3 ans. Ils ont signé la Charte de fonctionnement.

4 - Création du nouveau logo, email et site internet de NRF1 Europe, les coordonnées postales et le téléphone ne changent pas, on modifiera la plaquette de présentation :

Email : nr2f1europe@gmail.com

site internet : <https://nr2f1europe.wordpress.com/>

<https://nr2f1europe.wordpress.com/contact/>

NR2F1 Europe 7 allée de l'Ormeriaie 21490 ORGEUX (siège social et courrier postal, Anne Morin) TÈL: (+33) 06 70 96 65 54 (Tèl de la présidente, Angélique Véré)

<https://nr2f1europe.wordpress.com/wp-content/uploads/2024/01/plaquette-de-presentacion-1.pdf>

Nous conseillons à tous de se créer un compte email pour ne recevoir que les emails de nr2f1europe@gmail.com afin de ne pas saturer votre boîte email personnelle, car on vous envoie beaucoup d'informations. Merci de nous envoyer votre nouvelle adresse email.

Logo : créé par Dalila, maman de Gianni 🍌 et validé par la commission européenne. Nous allons déclarer le logo à l'INPI pour protéger le nom de l'association.

Bonjour,

Nous vous remercions d'avoir contacté la Commission Européenne.

L'emblème européen est composé d'un cercle de 12 étoiles dorées sur fond bleu (description héraldique). Ces étoiles incarnent les idéaux d'unité, de solidarité et d'harmonie entre les peuples européens. Veuillez noter que l'emblème européen est protégé en vertu de l'article 6 de la convention de Paris ainsi comme marque. Par conséquent, l'enregistrement ou l'utilisation en tant que marque, logo de l'emblème européen ou imitation héraldique de l'emblème européen est interdit.

L'utilisation de l'emblème européen par des tiers n'est autorisée que dans les conditions strictes établies par l'accord administratif 2012/C 271/04 conclu entre le Conseil de l'Europe et la Commission européenne, selon lequel les tiers peuvent utiliser l'emblème à des fins commerciales et non commerciales, pour autant que :

Cette utilisation ne prête pas à penser ou à présumer de manière erronée qu'il existe un lien entre l'utilisateur et une institution, un organe, un bureau, une agence ou un organisme, quel qu'il soit, de l'Union européenne ou du Conseil de l'Europe.

Cette utilisation n'incite pas le public à croire à tort que l'utilisateur bénéficie du soutien, du parrainage, de l'approbation ou du cautionnement d'une institution, d'un organe, d'un bureau, d'une agence ou d'un organisme, quel qu'il soit, de l'Union européenne ou du Conseil de l'Europe.

Cette utilisation ne soit pas liée à un objectif ou à une activité incompatible avec les objectifs et les principes de l'Union européenne ou du Conseil de l'Europe, ou qui serait par ailleurs illégal.

Le logo que vous avez présenté ne représente pas une imitation héraldique de l'emblème européen (voir la description fournie dans la première partie de notre réponse). Par conséquent, tant que vous ne vous écartez pas du dessin ou modèle présenté dans votre courriel, nous n'exprimons pas d'opposition à son utilisation aux fins présentées ci-dessous.

Cordialement,

Cristina NEAGU

Legal Officer

European Commission

Central IP Service

DG Joint Research Centre

A.4 Legal Affairs and Central Intellectual Property Service

CDMA 5/181

B-1049 Brussels/Belgium

5 - Nouveau nom NR2F1 Europe du compte bancaire, du chéquier, et de la carte de dépôt au Crédit Mutuel de Dijon, le numéro de compte bancaire ne changera pas :

<https://www.payasso.fr/nr2f1-france/dons>

https://nr2f1europe.wordpress.com/wp-content/uploads/2024/01/nr2f1_bulletin-don-adhesion.pdf

6 - Adhésion à [eurordis.org](https://www.eurordis.org), Eurordis - Maladies Rares Europe

<https://www.eurordis.org/who-we-are/our-vision-mission/>

EURORDIS – Rare Diseases Europe est une alliance unique à but non lucratif regroupant plus de 1 000 organisations de patients atteints de maladies rares issues de 77 pays, qui travaillent ensemble pour améliorer la vie de plus de 30 millions de personnes vivant avec une maladie rare en Europe.

En mettant en relation les patients, leurs familles et les associations de patients, en rassemblant toutes les parties prenantes et en mobilisant la communauté des maladies rares, EURORDIS renforce la voix des patients et influence la recherche, les politiques et les services aux patients.

3-4 juin 2026 à Pragues et en ligne, 13ème conférence européenne sur les maladies rares et les produits orphelins

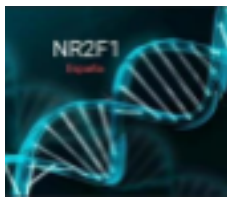
Maladies rares dans une Europe en mutation et compétitive. Façonner les politiques pour répondre aux besoins non satisfaits des personnes vivant avec une maladie rare.

[Programme - ECRD2026](#)

7 - Présentations des groupes ou représentants européens (Espagne, Allemagne, Italie, Belgique, Grèce)

- Présentation du groupe Facebook Espagnol par l'administrateur José Manuel Mesonero Medina

<https://drive.google.com/drive/folders/1VKGH6L7JQ5PCzvAoaSBCuEBjCLBBjIQJ>
https://www.facebook.com/groups/5241420689294151/?ref=share_group_link



NR2F1 (BBSOAS) Espagne : Unir nos familles

NR2F1 España est le principal point de rencontre pour les familles, les soignants et les professionnels concernés par le syndrome de Bosch-Boonstra-Schaaf Optic Atrophy (BBSOAS) en Espagne. Notre objectif est de créer un réseau de soutien solide pour briser l'isolement qui accompagne souvent les maladies ultra-rares.

Ce que nous faisons:

- Soutien mutuel : Nous partageons des expériences, des conseils pratiques sur la vie quotidienne et un soutien émotionnel dans notre langue.
- Ressources locales : Nous échangeons des informations sur le système de santé espagnol, l'accès aux thérapies, les aides à la dépendance et la législation éducative.
- Visibilité et sensibilisation : Nous travaillons pour faire connaître le BBSOAS en Espagne, afin de faciliter des diagnostics plus précoces et de meilleures interventions.
- Lien avec la science : Nous tenons notre communauté informée des dernières avancées en matière de recherche et d'essais cliniques.

Notre philosophie:

Nous sommes convaincus que, même si nous sommes "peu nombreux", notre voix est plus forte lorsque nous sommes unis. La collaboration avec NR2F1 Europe est fondamentale pour nous, car la science n'a pas de frontières et le partage des connaissances accélère le bien-être de nos courageux guerriers.

Bienvenue dans la communauté espagnole ! Ensemble, nous continuons d'apprendre et de grandir.

- Présentation des représentants des familles Belges, Anne Bohyn et Serge Hervens

<https://drive.google.com/drive/folders/1VKGH6L7JQ5PCzvAoaSBCuEBjCLBBjIQJ>



NR2F1-BBSOASBelgique

**Avancer ensemble – apprendre ensemble –
espérer ensemble**

Bienvenue dans la communauté BBSOAS Belgique
La communauté BBSOAS Belgique a pour objectif

de créer un espace d'échanges et de soutien pour les familles, les soignants et professionnels autour du syndrome rare lié au gène NR2F1. En Belgique, les personnes touchées par ce syndrome sont peu nombreuses et les informations limitées. C'est pourquoi BBSOAS Belgique souhaite devenir un point de rencontre et d'échange pour toutes les personnes concernées.

Unir les familles et les professionnels

Notre objectif est de créer un espace où les familles peuvent se rencontrer, partager leur expérience et trouver du soutien pour transformer l'isolement des maladies rares en force collective, espoir et connaissance.

Nous souhaitons également renforcer les liens avec les professionnels de santé, les chercheurs et les spécialistes afin d'améliorer la compréhension du syndrome et l'accompagnement des patients.

Construire des liens en Europe

En collaborant avec les initiatives européennes et les fondations existantes, nous pouvons

- Partager les connaissances scientifiques
- Rassembler les informations médicales
- Encourager la recherche
- Améliorer les diagnostics précoces

En unissant nos forces à l'échelle européenne, nous espérons créer une nouvelle dynamique pour mieux comprendre le syndrome BBSOAS et soutenir les familles et progresser face aux maladies rares.

– Unis pour comprendre, soutenir et grandir – chaque famille compte !

- Présentation du groupe Facebook Allemand par l'administratrice Stéfanie VON BONIN

<https://www.facebook.com/groups/1237062553687486/permalink/1237073990353009/?app=f>

[bl](#)

https://drive.google.com/file/d/10ArdY3dTXw_-42QpYWxu_76NcgFzNo1/view?usp=drive_link



NR2F1 Allemagne (BBSOAS) – Ensemble, forts pour nos familles

NR2F1 Allemagne est un point de contact central pour les familles, les proches, les professionnels et les personnes engagées concernées par le syndrome d'atrophie optique Bosch-Boonstra-Schaaf (BBSOAS).

Notre objectif est de mettre les personnes en relation, de favoriser la compréhension et de créer un espace protégé d'échange – car les maladies rares ne doivent pas conduire à l'isolement. **Nos priorités :**

Échange et communauté :

Nous réunissons les familles afin de partager leurs expériences, d'apprendre les uns des autres et de se soutenir mutuellement sur le plan émotionnel. Le dialogue ouvert en langue allemande facilite le quotidien et crée un sentiment d'appartenance.

Informations et orientation en Allemagne :

Nous mettons à disposition des informations sur les structures de prise en charge médicale, les possibilités thérapeutiques, les droits sociaux, les prestations de soins ainsi que les offres scolaires et inclusives, et favorisons les échanges à ce sujet.

Sensibilisation et visibilité :

Nous nous engageons à accroître la sensibilisation au BBSOAS en Allemagne. Une meilleure visibilité contribue à poser les diagnostics plus précocement et à aider les enfants concernés de manière plus ciblée.

Mise en réseau avec la recherche et le corps médical :

Nous informons notre communauté des développements scientifiques actuels, des études et des projets de recherche internationaux autour de NR2F1.

Notre engagement :

Même si, en tant que personnes concernées par une maladie ultra-rare, nous formons une petite communauté, nous pouvons accomplir beaucoup ensemble. La solidarité, le soutien mutuel et la coopération internationale – en particulier les échanges avec nos partenaires européens – sont pour nous d'une grande importance. La science et l'espoir ne connaissent pas de frontières.

Nous nous réjouissons d'accueillir chaque famille qui rejoint notre communauté. Ensemble, nous avançons sur ce chemin – informés, unis et avec confiance.

8 – Présentation du projet du coach sportif BBSOAS, Xavier Aujard

<https://drive.google.com/drive/folders/1VKGH6L7JQ5PCzvAoaSBCuEBjCLBBjIQJ>



Tom Fighter Team – Quand un HYROX devient un projet de vie

Tom a 7 ans.

Tom est souriant, volontaire, têtu comme un vrai compétiteur.

Tom est aussi atteint d'une maladie génétique rare : le syndrome BBSOAS (NR2F1), qui touche sa vision, sa coordination, son développement et sa capacité à rester concentré longtemps.

Malgré cela, Tom a une devise très claire : « On n'abandonne jamais »

La maladie : BBSOAS, un combat du quotidien

Le BBSOAS impacte :

- la vision (repères visuels plus difficiles, fatigue oculaire),
- la motricité (coordination, équilibre, déplacements),
- l'attention et certaines fonctions cognitives.

Chaque effort, chaque mouvement, chaque situation nouvelle peut être plus exigeante pour lui qu'on ne le voit de l'extérieur.

Mais c'est précisément là que le sport adapté devient un outil incroyable.

Pourquoi le HYROX et le CrossFit ?

Avec Tom, nous utilisons le CrossFit, les formats HYROX et d'autres outils de préparation physique comme un véritable protocole sport-santé :

- Les déplacements de charge (pousser, tirer, porter, lancer...)

améliorent sa proprioception :

il sent mieux son corps, sa position dans l'espace, la façon dont il se déplace.

- Les efforts sur des formats longs (1h et plus) l'aident à :

- maintenir son attention sur une durée qu'il ne tenait pas avant,

- gérer sa fatigue et son rythme,

- développer un vrai mental de combattant.

- Chaque séance devient un travail global :

cerveau – corps – confiance en soi.

Ce n'est pas "juste du sport", c'est un outil pour améliorer son quotidien : sa posture, ses déplacements, sa gestion de l'effort, sa fierté personnelle.

Le projet : HYROX Reims – 12 avril, Ringside Arena

Prochaine étape de cette aventure :

HYROX RACE – Simulation de Reims

12 avril

Ringside Arena

Nous serons engagés en Duo Homme / Homme – catégorie Open, avec les charges officielles HYROX.

La team s'appelle Tom Fighter Team.

L'objectif n'est pas de faire un "temps de fou".

L'objectif, c'est :

- montrer que Tom peut faire un HYROX comme tout athlète,

- prouver que, bien encadré et adapté, un enfant porteur d'une maladie rare peut vivre une vraie expérience sportive,

- faire connaître la maladie BBSOAS et soutenir l'association NR2F1.

Pourquoi on le fait

Pour Tom :

Pour qu'il se sente athlète, pas seulement "patient".

Pour qu'il vive une aventure forte, entouré, encouragé, regardé pour ce qu'il fait, pas pour ce qu'il a.

Pour les autres enfants et familles :

Pour envoyer un message d'espoir :

Le sport peut être un allié puissant, même (et surtout) face à une maladie rare.

Pour la communauté HYROX & CrossFit :

Parce que ce projet montre que nos sports ne sont pas réservés à une élite, mais peuvent être un vecteur d'inclusion, de progrès et de solidarité.

Notre état d'esprit

Sa devise : On n'abandonne jamais.

La nôtre : Ensemble, on est plus fort et on va plus loin.

Je suis fier d'accompagner Tom dans ce projet sportif et caritatif, fier de ce qu'il construit séance après séance, et fier du message qu'il envoie :

tant qu'on avance, tant qu'on essaie, tant qu'on se bat... on ne perd jamais. Tom

Fighter Team – ce n'est pas qu'une team de course, c'est un message d'espoir.

<https://share.samsungcloud.com/sharedalbum/P7YwDpNewf>

- Autres projets de l'année 2026/2027 :

- Créer un projet ETP pour les familles ayant un enfant avec le BBSOAS
- (Aurélie) • Participation à la journée des aidants le 6 octobre 2026 ;
- Participation à la journée internationale de sensibilisation au BBSOAS du 7 décembre 2026 avec les 3km solidaire pour BBSOAS ;
- 6 décembre 2026 : 7 kms de marche des maladies rares à Paris et plateau TV et coulisses du studio du Téléthon à Saint Denis ;
- Catalogue solidaire des chocolats de Noël 2026
- Participation à la journée internationale des maladies rares du 28 février 2027;

9 – Questions diverses ?

- Bien vérifier que les familles qui ont confié des photos et vidéos à NR2F1 France ont bien rempli leur feuille d'autorisation du droit à l'image ;
- Demander aux familles qui sont les médecins qui suivent leur enfant pour envoyer des dépliants pour les informer de notre existence ;
- Relancer les invitations de la page Facebook pour faire aimer notre page et multiplier notre audience ;
- Demander aux familles de s'inscrire sur matrix, le registre des patients de la foundation NR2F1 des USA

<https://www.nr2f1.org/fr/register-a-patient#inscrivez-vous-au-registre-des-patients-nr2f1>

Dernière Assemblée Générale Ordinaire de NR2F1 France



NR2F1 France a 5 ans !

1 – Le bilan moral de l'association pour l'année 2025/26, présenté par Angélique, la présidente

La présidence liste l'ensemble des actions menées lors de cette 5ème année d'existence de notre association :

Nous avons accueilli 9 nouvelles familles françaises, européennes et dans le monde et 1 chercheuse italienne sur le groupe privé Facebook de soutien aux parents de NR2F1 France. Nous avons multiplié par 6 le nombre de familles depuis la création de l'association le 29 avril 2021. Actuellement, NR2F1 France compte 61 enfants BBSOAS dont 42 français, 5 allemands, 3 belges, 2 des USA, 2 italiens, 1 espagnol, 1 du Canada, 1 du Chili, 1 de la Grèce, 2 de Pologne et 1 des Pays-Bas.

01/10/25: Manon et Xavier Biancheri, parents d'Andréa, 6 ans de l'Aude(11)

11/10/25 : Tiffany et Jamal MOSTAID, parents de Djibril, 13 mois, de Tours (37) 14/11/25 :

Mustapha Benabouche et Virginie Palacios, parents de Nail, 9 ans du Cusset (03) 07/12/25 :

Laura Chadouteau, 41 ans du Grau du Roi dans le Gard (30), fille de Lydie, **nouvelle doyenne des enfants ayant le BBSOAS en France**

09/01/26 : Le professeur Silvia de Marchis de Turin, en Italie

18/01/26 : Dorota Zienkiewicz, maman de Mikolaj, 4 ans, de Pologne

24/01/26 : Isabelle Houders, maman d'un enfant de 10 ans en Allemagne

06/03/26 : Pitic Bazatu et Maria Grancea, parents de Rebeca, 13 mois de Paris

11/03/26 : Sandra Chrétien, maman d'Agathe, 9 mois, de Rennes

18/03/26 : Amal Baghat, maman de Zakaria, 1 an, des Pays-Bas

<https://www.facebook.com/groups/363426085085012/>

Sur le groupe privé Facebook de soutien aux parents, nous sommes 76

<https://www.facebook.com/NR2F1France>

Sur la page Facebook publique de NR2F1 France, nous avons 304 j'aime et les 45

suivis. <https://chat.whatsapp.com/I7Ao1aqCqvv8RpYrAtA1A1>

Sur le groupe privé Whatsapp des familles, nous sommes 47, les familles discutent plus facilement entre elles.

David, notre administrateur du site internet de NR2F1 France, a ajouté sur le site internet 4 nouveaux témoignages des familles françaises

<https://nr2f1france.wordpress.com/les-adherents-francais-2/>

13/05/2025 : Témoignage de Cécile sur Mylan 13 mois de Saint-Martial-le-Vieux (23)

22/11/2025 : Témoignage de Brigitte sur Etienne, 31 ans, il a porté la flamme paralympique.

27/11/2025 : Témoignage de Manon sur Andréa, 5 ans

27/11/2025 : Témoignage de Tiffany sur Jibril, 14 mois

Le BNDMR (Banque Nationale de Données Maladies Rares) d'août 2025 comptabilise 57 français

ayant le BBSOAS dont 56 vivants. (Voir ligne 401777 Syndrome d'Atrophie Optique - Déficience intellectuelle.) <https://www.bndmr.fr/publications/nombre-de-cas-par-mr/>

Aurélié Grimard, maman de Jodie, a suivi de septembre 2025 à février 2026, la formation ETP (Education Thérapeutique du Patient) pour devenir notre administratrice ETP dans le Bureau de NR2F1 Europe.

<https://www.fimatho.fr/parcours-de-soins/education-therapeutique-du-patient-etp/education-therapeutique>

25 mai 2025 : vidéo de la fête des mamans créé par Alexis

<https://www.facebook.com/reel/662144509989787>

15 juin 2025 : vidéo de la fête des papas et de la musique créée par Alexis

<https://www.youtube.com/shorts/gWajPtyCoEE>

24/06/2025 : <https://www.chu-dijon.fr/le-projet-perigenomed-0>

27/06/2025 : Webinaire sur le document complémentaire d'informations à la MDPH

<https://www.youtube.com/watch?v=PqSDfqT7I-I>

Septembre 2025 : Mise à jour du sondage de rentrée des enfants ayant le BBSOAS épinglé en haut du groupe privé Facebook.

<https://www.facebook.com/groups/363426085085012/permalink/1405638184197125>

08/09/2025 : Les vacances d'été 2025 et la rentrée des enfants avec le BBSOAS, vidéo d'Alexis

<https://www.youtube.com/watch?v=PQENUCVrSi0>

Participation à la journée des aidants le 6 octobre 2025 avec un beau montage photo en forme de cœur de tous les enfants, de leurs parents et de quelques papys et mamies.

10 octobre 2025 : Alexandra, notre secrétaire adjointe de NR2F1 France a suivi une formation sur 2 jours avec le CTRDV de Villeurbanne (69), c'était très enrichissant tant la partie théorique, pratique, présentation d'outils pour les déficients visuels. Elle était gratuite pour les parents.

<https://www.lespep69.org/formation/pack-initiation-a-la-deficience-visuelle-approche-theorique-et-pratique/>

https://www.lespep69.org/categorie_formation/deficiences-visuelles/

<https://auvergnerhonealpes.erhr.fr/handicaps-rares/le-dispositif-integre-handicaps-rares>

Pour les parents hors Auvergne-Rhône-Alpes :

<https://cnrlapepiniere.fr/qui-sommes-nous/solliciter-notre-aide>

10 octobre 2025 : Océane et Elodie Bonniard ont participé à une course de levée de fonds au Québec pour les enfants atteints d' une maladie rare. Il y avait 1000 participants. La fondation organisatrice <https://fondsdsmillepattes.com> aide au besoin financièrement mais surtout ils nous invitent deux fois par an en week end pour qu'on se rencontre entre famille et que nous puissions partager nos réalités et briser l'isolement. C'est tellement une bonne idée, ça nous a fait beaucoup de bien !

31 octobre 2025 : Halloween

5 décembre 2025 : Journée de rencontre entre les familles, les chercheurs et les cliniciens au Fiap à Paris.

<https://www.linscription.com/pro/activite.php> et <https://nr2f1france.wordpress.com/les-projets/>

19 Vidéos et 37 photos de Et Après Services sur les activités des enfants autour du père-noël

 <https://share.google/yqBi8dDqxhb873NH9>

Le Dr Ivan La Torraca d'Italie nous a envoyé une photo prise devant le beau poster des aidants de NR2F1 France.

A gauche le Dr Ivan La Torraca, le Dr Silvia De Marchis, le Dr Michèle Studer, Angélique Véré, (Mik) Michele Bertacchi, et Sara Bonzano, (l'équipe italienne rejoint la France, l'Allemagne et les USA dans la recherche sur le BBSOAS)...l'union fait la force ! 🇮🇹🇩🇪🇦

DÉFI 2028 POUR NR2F1 France/Europe

👤 A la demande des chercheurs, des cliniciens et des familles européennes vendredi, nous allons pour la prochaine rencontre qui sera plutôt dans 3 ans nous dit AnDDI-Rares, transformer l'association NR2F1 France en association européenne avec l'aide de notre filière AnDDI-Rares et d'Eurordis. 🇪🇺

RETOURS TRÈS POSITIFS

Que des retours positifs...Les professionnels nous félicitent ainsi que les familles pour l'excellente organisation de la journée de vendredi au Fiap à Paris... nos chercheurs sont très motivés pour continuer à comprendre le BBSOAS

Le 6 décembre 2025, nous avons participé aux 7km de la marche des maladies rares à Paris avec 14 personnes de NR2F1 France et 2000 autres marcheurs, puis au plateau TV et les coulisses du studio du Téléthon avec 7 personnes. Le dress-code était bleu, vert et rose !

<https://alliance-maladies-rares.org/marche-2025/>

Les coulisses du plateau TV du Téléthon

2 familles de NR2F1 France étaient en coulisse pour accueillir l'arrivée de Santa dans sa voiture rouge, avec Naguy et Sophie Davant, (Charly au fond vers la gauche et Wassim à droite le long du mur)

<https://www.facebook.com/reel/4373681472861442>

7 décembre 2025 : Journée internationale de sensibilisation au BBSOAS.

Alexis a créé la vidéo des 3km solidaire pour BBSOAS, regroupant tous les participants entre le 1er juillet et le 7 décembre 2025.

<https://youtube.com/shorts/ElwH57Ajcjq?si=aBeDnm0uhxsZQ150>

Cette année, nous avons eu 65 participants, 29 hommes et 36 femmes, aux 3 km Solidaire pour BBSOAS Et le montant total récolté était de 443 euros, merci beaucoup pour NR2F1 France, cet argent servira pour la prochaine rencontre entre les familles, les chercheurs et les cliniciens. Les plus nombreux ont été dans la ville de Roncq (59) en France avec 12 personnes. L'âge des participants était de 3 à 88 ans. BRAVO À TOUS

Anniversaire de Peggy :

Retrouvez le témoignage de la maman de Peggy sur le site internet de NR2F1 France, sa date de naissance a permis de fixer au 7 décembre, la journée de sensibilisation mondiale au BBSOAS

Cliquez sur le prénom

<https://nr2f1france.wordpress.com/wp-content/uploads/2024/12/peggy.pdf>

12 décembre 2025 : TOM ET SON COACH XAVIER sur YouTube et Instagram Sport de

Tom avec son coach Xavier de Crossfit, qui est venu vendredi au Fiap à Paris.Bravo

<https://www.instagram.com/reel/DSPu54kiA7X/?igsh=aWV2Mm5ib2xwbXoz>

<https://www.youtube.com/shorts/H0F8TEJLTHc>

28/12/2025 : Courrier de remerciement pour la fondation accent qui nous avait donné 8000 euros
<https://drive.google.com/drive/folders/1losH6vAMSALH7lwx1LkBzc75atL3IL9T>

□

Noël 2025 et nouvel an 2026 : créations de 2 cartes de voeux

Quelques idées de cadeaux de Noël :

Colin a utilisé la méthode Youpla-Go. A un trait de référence est associé un son. C'était une recommandation de son ergothérapeute. L'aesh l'a appliquée et ça a bien marché. Sophie

https://cabergo74.fr/youpla-go-un-outil-pour-la-reeducation-de-lecriture/youpla-go-la-methode/?fbclid=IwY2xjawQ-OtlleHRuA2FlbQIxMABicmlkETBITUxEWjBES3ozZXNTYXJvc3J0YwZhcHBfaWQQMjlyMDM5MTc4ODlwMDg5MgABHhc8T1oclaSWdXP-SqIYgAJ-8dnudE5ufHRkeGED1HlcjanjWiFR9o-yi7gB_aem_gQOnenUqZ3gGo1qbWBDEEA

OCÉANE du CANADA nous fait découvrir ce joli cadeau de Noël tiptoi® est un jeu interactif enfant innovant qui donne vie aux livres, jeux et globes grâce à un lecteur audio intelligent. Le principe est simple : l'enfant pointe le stylo lecteur sur une image, un texte ou un symbole, et découvre instantanément des sons, des dialogues, des musiques et des informations adaptées à son âge.

https://www.ravensburger.fr/fr-FR/produits/tiptoi?fbclid=IwY2xjawQ-SU5leHRuA2FlbQIxMQBzcnRjBmFwcF9pZBAyMjlyMDM5MTc4ODlwMDg5MgABHhc8T1oclaSWdXP-SqIYgAJ-8dnudE5ufHRkeGED1HlcjanjWiFR9o-yi7gB_aem_gQOnenUqZ3gGo1qbWBDEEA

Certains enfants utilisent la méthode de lecture Les Alphas pour apprendre à lire : Jodie

https://editionsrecrealire.com/nouveautes?fbclid=IwY2xjawQ-SohleHRuA2FlbQIxMABicmlkETBITUxEWjBES3ozZXNTYXJvc3J0YwZhcHBfaWQQMjlyMDM5MTc4ODlwMDg5MgABHhc8T1oclaSWdXP-SqIYgAJ-8dnudE5ufHRkeGED1HlcjanjWiFR9o-yi7gB_aem_gQOnenUqZ3gGo1qbWBDEEA

Educatos, c'est une chaîne YouTube créée par Manoël et Kevin, moniteurs éducateurs en IME au sein de l'Adapei 35. À travers Educatos, nous souhaitons rendre l'information accessible à tous, en particulier aux personnes en situation de handicap de déficience intellectuelle. Notre chaîne met en avant le Makaton, un outil de communication associant parole, signes et pictogrammes, qui favorise la compréhension et l'expression.

<https://www.youtube.com/@Educatoschaineeducative/shorts>

CORE-T5 – La tablette tout-terrain sans compromis | CROSSCALL

https://www.crosscall.com/fr_FR/core-t5-COT5.MASTER.html

Charly utilise cette tablette de chantier très solide

Retrouvez aussi Jodie qui fait plein d'activités avec son éducateur spécialisé, Guillaume

:

<https://www.facebook.com/photo?fbid=1665641921172006&set=pcb.1665642074505324>

De jolies photos de Noël 2025 : Mathilde, Tom, Mathis, Océane, Jules, Charly, Jodie

Quelques jolies photos pour la bonne année 2026 : Mattéo, Océane, Mathis, Charly, Loris

Janvier 2026 : 1er catalogue des chocolats de Noël

07/01/2026 : Les enfants et la neige Les joies de la neige Wassim, Jules, Charly, Océane, Colin...

Nous partageons notre pratique mise en place entre NR2F1 France et notre Conseil scientifique et Clinique

1. Questions sur la mission et les objectifs

- Quels sont, selon vous, les objectifs prioritaires d'un conseil scientifique pour une association de patients ? Les objectifs prioritaires d'un conseil scientifique pour une association de patients sont de fédérer les chercheurs et cliniciens spécialisés dans le BBSOAS en Europe et à l'international, de promouvoir et coordonner des recherches menées en lien étroit avec les familles et les patients afin de mieux comprendre la maladie, et de proposer des solutions concrètes visant à améliorer la prise en charge et la qualité de vie des personnes concernées.

- Comment ce conseil peut-il contribuer à améliorer la qualité de vie des patients ? En approfondissant la compréhension des mécanismes physiopathologiques du syndrome et en échangeant directement avec les familles au sein des groupes privés Facebook et Whatsapp de NR2F1 France.

- Quels indicateurs utilisez-vous pour mesurer l'impact de vos actions scientifiques ? Les journées de rencontre tous les 2 ans entre les familles, les chercheurs et les cliniciens qui permettent d'entendre les résultats des recherches et des tests cliniciens avec les patients et les questions des familles après chaque intervention, leurs appréciations aussi...s'ils applaudissent ou non, s'ils sont contents des interventions ...Les retours après cette journée aussi qui sont très positifs et qui encouragent nos chercheurs à continuer de comprendre le BBSOAS. Les chercheurs, les cliniciens et les familles européennes nous ont demandé de transformer NR2F1 France en association européenne pour mieux les aider, les informer et les intégrer dans les recherches ...

- Comment ce conseil peut-il contribuer à une meilleure connaissance du handicap des personnes atteintes ? Ce conseil améliore la connaissance du handicap en favorisant des échanges directs entre chercheurs, patients et familles. Les études cliniques et expérimentales (analyses biologiques, modèles animaux, IRM, tests neuropsychologiques), menées avec leur participation, sont complétées par la présence des chercheurs dans les groupes privés des familles BBSOAS, permettant une meilleure compréhension des réalités du handicap au quotidien.

- Comment ce conseil peut-il contribuer à l'amélioration du traitement de ce handicap ? Ce conseil contribue à l'amélioration de la prise en charge du handicap en permettant aux chercheurs de proposer des pistes thérapeutiques et des stratégies d'accompagnement fondées sur une meilleure compréhension du fonctionnement du BBSOAS. Les échanges directs avec les familles, collectifs ou individuels, facilitent également la transmission des connaissances scientifiques et l'adaptation des recommandations aux besoins réels des patients.

2. Questions sur la composition et le fonctionnement

- Quels profils (médecins, chercheurs, patients, autres experts) recommandez-vous d'inclure dans un conseil scientifique ? Des personnes spécialisées dans le BBSOAS : chercheurs, découvreurs du syndrome, généticiens, cliniciens ...

- Comment gérez-vous la représentativité des patients dans ce conseil ? Il n'y a pas de patients, ni de familles dans le Conseil mais les chercheurs et les cliniciens font appel aux patients et à leurs familles pour participer aux recherches et les recherches sont présentées lors des rencontres tous les 2 ans.

- Quelle est la fréquence idéale des réunions et quel format privilégiez-vous (présentiel, visio, hybride) ? Une fois par an en visio, lors des AGO annuelles de NR2F1 France Et une fois tous les 2 ans, nous co-organisons avec AnDDI-Rares une journée de rencontre entre les familles, les chercheurs et les cliniciens avec toutes sortes d'interventions en présentiel, en visio, en vidéos enregistrées, en français, même pour les interventions étrangères.

3. Questions sur la collaboration et la gouvernance

- Comment impliquez-vous les patients dans la définition des priorités de recherche ? Les chercheurs et les cliniciens demandent à la présidente de NR2F1 France de proposer aux familles et aux patients de participer aux recherches et aux tests sur le BBSOAS et NR2F1 France partagent les coordonnées des familles avec la présidente du Conseil pour que les cliniciens contactent directement les familles... Dans l'étude Discovery, c'était le CHU de Dijon et après le CEA qui a contacté les familles. La présidente du Conseil peut nous contacter officieusement, mais pas officiellement.

4. Questions sur les bonnes pratiques et retours d'expérience

- Quelles sont les principales difficultés que vous avez rencontrées lors de la mise en place de votre conseil scientifique ? Aucune, à part peut-être quelques refus de cliniciens d'y entrer car ils étaient déjà pris par ailleurs ou bien le BBSOAS n'est pas leur priorité...

- Quels conseils donneriez-vous pour maintenir l'engagement des membres sur le long terme ? Nous leur faisons signer une charte de fonctionnement pour un engagement de 3 ans renouvelable. Un texte sur le conseil scientifique et clinique a aussi été inséré à la fin des statuts de NR2F1 France lors de sa création en 2021.

Charte de fonctionnement du conseil scientifique et clinique.odt

Statuts signés simplifiés rectifiés Association NR2F1 France.pdf

- Pouvez-vous partager des exemples de projets réussis grâce à votre conseil scientifique ? Parmi les projets réussis grâce à notre conseil scientifique, on peut citer les IRM éveillées réalisées à NeuroSpin (Paris) avec une dizaine de patients de NR2F1 France, qui ont permis de confirmer des hypothèses formulées deux ans auparavant concernant des malformations cérébrales. Ces études ont été complétées par des tests neuropsychologiques, contribuant à une meilleure compréhension des conséquences cognitives et comportementales du BBSOAS.

5. Questions sur les partenariats et financements

- Comment votre conseil scientifique interagit-il avec les laboratoires, les chercheurs ou les institutions publiques ? Le conseil scientifique, composé de trois chercheurs dont le découvreur du gène et d'un généticien lié à un patient, collabore directement avec les institutions publiques pour coordonner et soutenir les recherches sur le BBSOAS.

<https://nr2f1france.wordpress.com/recherche-scientifique/>

- Quels modèles de financement sont les plus adaptés pour soutenir les activités scientifiques ? Les chercheurs identifient et obtiennent eux-mêmes les financements pour leurs projets scientifiques (ex. Fondation de France, FRM, ANR, etc). NR2F1 France soutient principalement l'organisation de la journée de rencontre annuelle entre familles et scientifiques avec l'aide de AnDDI-Rares.

- Comment gérez-vous la communication des résultats auprès des patients et du grand public ? La communication se fait sur internet, par l'enregistrement de notre journée de rencontre qui est diffusée ensuite sur le youtube de AnDDI-Rares et sur notre site internet, sur notre page Facebook et sur nos 2 groupes privés Facebook et Whatsapp de soutien aux familles et par messagerie. Nous diffusons aussi de la même manière les articles scientifiques publiés sur internet.

Journée de rencontre du 5 décembre 2025 de NR2F1 France – NR2F1 France

<https://share.google/PjdzH1hlz49a6vVD2>

<https://nr2f1france.wordpress.com/recherche-scientifique/>

<https://www.facebook.com/share/17rNjd1oY7/>

09/2025 : 27 ans de Charly

12/2025 : Anniversaire de notre jeune créateur de vidéos de NR2F1 France Alexis, 17 ans

01/2026 : Joyeux 7ème anniversaire à Loris

05/2026 : 24 ans d'Antoine de Belgique

23/01/2026 : Rajout d'une playlist sur le youtube de NR2F1 France avec les 3 journées de NR2F1 France <https://m.youtube.com/playlist...>

Le replay de la 3ème journée familles, cliniciens, chercheurs autour du gène NR2F1 – BBSOAS est désormais disponible sur la chaîne YouTube de la filière AnDDI-Rares : [Rencontre Familles, Cliniciens, Chercheurs : 3ème journée Syndrome BBSOAS \(NR2F1\)](#)

Il manque l'intervention de David Germanaud qui n'a pas encore donné l'autorisation de la mettre sur la vidéo

1er/02/2026 : L'épilepsie de la puberté, article partagé par Michèle Studer
Cet article réservé aux abonnés du Monde vous est offert par un proche. Bonne lecture !
<https://www.lemonde.fr/.../cerveau-la-puberte-est-aussi...>

06/02/2026 : Nous avons déclaré le logo à l'Inpi pour protéger le nom de l'association et ce qui a déjà été fait depuis 2021 sous le nom de NR2F1 France
<https://drive.google.com/drive/folders/1SOI8XAILDPOpo3BKSMtEvGCDCxHXQR-w>

10 février 2026 : L'édition 2025 du cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare » est en ligne ! Cette ressource, publiée chaque année, vous présente les différents aides et prestations à disposition des personnes atteintes d'une maladie rare vivant en France et de leurs proches. Pour accéder au cahier https://www.orpha.net/.../Vivre_avec_une_maladie_rare_en...

11 février 2026 : La carte du cerveau expliquée simplement

19 février 2026 : Signature du Manifeste européen pour les maladies rares, envoyé par AnDDI-Rares

wppsign.eu2.adobesign.com
wppsign.eu2.adobesign.com

26 février 2026 : Habilitation familiale

Habilitation familiale — Wikipédia <https://share.google/NFG4UvMQqkJCwtUn5> Nouveauté, à la place de la tutelle adulte, on nous propose l'habilitation familiale, moins contraignante que la tutelle...

28 février 2026 : À l'occasion de la 19e Journée internationale des maladies rares, la filière AnDDI-Rares, en partenariat avec la Fondation Ipsen, a porté le projet artistique collectif « Maux rares, mots précieux ».

52 phrases ont été recueillies à travers toute la France.

52 mots d'émotions et de parcours.

52 voix pour rendre visibles des expériences souvent invisibles.

À travers cette initiative, l'ambition était simple : mettre en lumière la force des mots pour raconter les réalités vécues avec une maladie rare, et valoriser la parole des personnes concernées. 50 livrets JIDMR auxquels nous avons participé, seront distribués aux familles de NR2F1 France.

Notre phrase est "**le combat d'amour d'un aidant**" dans la partie solidarité du livret. Étienne, Mathis, Marion, Justine, Wassim, Charly, Jodie, Mattéo, Antoine, Célia, Joséphine, Jules, Yanni, Léandre ont reçu un livret, il nous en reste, qui en veut un ?

https://youtu.be/iffTYcmNM_k?si=wBhFjZluxJ0SOB2p

<https://anddi-rares.org/actualites/journee-internationale-des-maladies-rares-2026/> Les

affiches de la foundation NR2F1 des USA : Tom, Mathis, Jules, Simon, Carlo, Charly

3 mars 2026 : FORMULAIRE DISPARITION découvert suite à la disparition d'un enfant autiste
https://handicap.gouv.fr/sites/handicap/files/2022-05/Fiche_pr%C3%A9vention_disparition%20et%20NOTICE.pdf?

BRACELET ou BADGE GPS SECURITE

MUNSKT Lot de 4 bracelets pour enfants, adultes, personnes âgées, bracelet tressé réglable doux, anti-perte pour airtag standard, tracker caché GPS

<https://amzn.eu/d/09lyHzjw> ou <https://amzn.eu/d/03mPc6TD>

Ou Air Tracker Android, IP67 étanche...

<https://www.amazon.fr/dp/B0G574RCDY...> Avec

<https://play.google.com/store/apps/details...>

5 mars 2026 : Maquette de FraMaRa d'AnDDI-Rares

Découvrez les maquettes de l'application France Maladies Rares

<https://lime.aphp.fr/index.php/593677?lang=f>

15 mars 2026 : Est-ce que certains adultes ayant le BBSOAS ont le droit de voter ce dimanche pour les municipales ? Charly NON, étant sous notre tutelle, l'expert médical a estimé qu'il n'en avait pas la capacité par manque de compréhension... mais OUI pour Nathan, Justine, Mathis...

Carnaval 2026 : de beaux costumes pour Tom et Alexis

Mars 2026 : Les marcheurs de NR2F1 France, bravo les sportifs

Mathis et sa maman Anne ont fait une marche gourmande pour l'association d'un copain de Mathis,... 13 km à notre actif c'était chouette ! (Anne)

Tom et son papa Lionel ont fait 3 km du trail pour tous à Villeneuve d'Ascq Charly, papa Laurent, maman Angélique et son petit-frère Alexis ont fait les 3 km du Run in Spirit de Lyon 2 il a eu une jolie médaille

2 avril 2026 : journée de l'autisme : affiches de Hop'Toys, Colin, Wassim, Charly, Tom

5 avril 2026 : Joyeuses Pâques avec Tom, Noah, Charly, Jules et ses petites soeurs, Loris et Emma

8-10 avril 2026 : Conférence scientifique et familiale BBSOAS 2026 à Orlando aux USA. La conférence sera accessible en ligne dans plus de 33 langues. Il vous suffira de sélectionner la langue souhaitée dans les sous-titres de Zoom pour que tous les dialogues soient traduits. Pour ceux qui le souhaitent, nous pouvons vous rembourser l'inscription visio sur justificatif et un rib ou un chèque

N'oubliez pas le décalage horaire pour les 9 et 10 avril en visio, aux USA c'est 8h/17h mais en France, c'est 6h de plus entre Orlando et Paris donc de 14h à 23h...

<https://www.nr2f1.org/en/conference>

10 avril : journée des frères et soeurs des enfants ayant le BBSOAS (Océane, Charly)

19 mai 2026 : Catalogue en ligne de vente de fleurs

<https://asso.initiatives.fr/f2/ZIJWUV>

AnDDI-Rares proposent chaque mois des e-rendez-vous en ligne qui sont très intéressants que

vous pouvez retrouver sur leur chaîne Youtube ainsi que les playlists sur divers sujets :

01/07/2025 : 24ème e-RDV des associations AnDDI-Rares : Accompagnements paramédicaux <https://www.youtube.com/watch?v=GUwiYs5CrZ4>

26/09/2025 : 25ème e-RDV des associations AnDDI-Rares : Les troubles alimentaires pédiatriques https://www.youtube.com/watch?v=ke_qqnnLybg

16/10/2025 : 26ème e-RDV des associations AnDDI-Rares : Les données de santé dans les maladies Rares BNDMR https://www.youtube.com/watch?v=jL_S-pcRpg4

18/11/2025 : 27ème e- rendez-vous de AnDDI-Rares sur la gestion des écrans <https://youtu.be/UC8F3daPFAM?si=FEWp2p486ir9b7O0>

18 février 2026 : SUCCESSION 1 https://youtu.be/x_naRHMhM0?si=nYIS9Yh9tjIhIbjp 28ème e-RDV des associations AnDDI-Rares : Succession des parents en présence d'un enfant handicapé avec Maître Hugues MISSEY, notaire.

3 mars 2026 : SUCCESSION 2 29ème e-RDV des associations AnDDI-Rares : Succession d'une personne en situation de handicap <https://www.youtube.com/watch?v=amy26A1lqPU>

Mises à jour des pages du site internet par David :

Journée internationale du 29 février des maladies rares – NR2F1 France

<https://nr2f1france.wordpress.com/journee-du-28-fevrier-2022/>

Le Conseil Scientifique et Clinique – NR2F1 France (Rajout du Pr Silvia de Marchis) <https://nr2f1france.wordpress.com/recherche-scientifique/>

Catalogues solidaires – NR2F1 France

<https://nr2f1france.wordpress.com/chocolats-de-noel/>

<https://nr2f1france.wordpress.com/les-projets/>

<https://nr2f1france.wordpress.com/journee-du-9-decembre-2023/>

<https://nr2f1france.wordpress.com/journee-du-7-decembre-2021/>

<https://nr2f1france.wordpress.com/journee-du-4-5-6-avril-2024-en-floride/>

Onglet vacances, rajout du lien passerelles et la vidéo d'Alexis

<https://nr2f1france.wordpress.com/sport-et-loisirs/>

<https://nr2f1france.wordpress.com/> Rajout du logo d'AnddiRares, filiale de NR2F1 France

<https://nr2f1france.wordpress.com/les-adherents-francais-2/> Rajout du bandeau des enfants et les 2 vidéos de fêtes sur l'onglet adhérents français.

<https://nr2f1france.wordpress.com/le-bureau/> (rajout d'Alexandra Oliver)

2 – Le bilan financier de l'année 2025/26, présenté par le trésorier(e)

Au 10/05/2025 à l'AGO 2025, le solde était de +9182.41 euros

12/09/2025 : achat de 50 badges d'entrée pour **-11,99€**

06/10/2025 : 2ème acompte au Fiap à Paris de **-810€**

14/11/2025 : Le dernier virement de **-405€** a été fait au Fiap à Paris (5/12/2025: location de 2 salles au Fiap à Paris pour 2025 euros au total avec des vidéoprojecteurs, des micros, la visio-conférence... <https://www.fiap.paris/>)

Remboursements des trajets des familles jusqu'au Fiap pour -238-117-165,40=**-520,40€**

2 posters affichés dans les salles pour -100-61,55=**-161,55€**

29/12/2025 : 9 animateurs de “ Et Après Services “ pour encadrer individuellement les enfants ayant le BBSOAS au Fiap à Paris pour -180€x9=**-1620€** <https://etapres-services.fr/contact/>

10/12/2025 : Nous avons reçu **+443€** des “3 km solidaire pour le BBSOAS” du sportif.com, merci beaucoup aux participants.

Janvier 2026 : 12 commandes des chocolats de Noël pour +1182,25€ de ventes : **+212.71€**

07/02/2026 : Déclaration du logo de NR2F1 France à l'Inpi : **-190€**

17/03/2026 : Assurance multirisque association pour **-89.29€**

25/03/2026 : remboursements inscriptions à la visioconférence de la rencontre aux USA
-62.20-56,95 = **-119,15€**

27/03/2026 : remboursements frais postaux livrets JIMDR 2023 : -36,25€-9,30€-3,10= **-48,65€**

12/05/2026 : remboursement frais postaux 100 livrets NR2F1 France envoyé à Liane : **-9,29 €**

Adhésions et dons des familles et amis : +290€+677,21€= **+967,21€**

(paypal : +37.21€, virements : +50€, chèques : +120€, cartes bancaires payasso: +760€)

Nouveau compte paypal seulement pour ceux qui ne peuvent pas régler en carte bancaire, virement ou chèque car les frais sont plus élevés que ceux de la banque et un nouveau compte paypal pour NR2F1 Europe sera créé : <https://paypal.me/NR82F1France>

Frais bancaires : -50,37€-32,27 €= **-82,64€**

Au 16/05/2026 à l'AG mixte 2026, le solde est de +6 737,37 euros

Le montant de l'adhésion annuelle reste fixé à **20 euros** pour 2026/2027

<https://nr2f1france.wordpress.com/contact/>

<https://www.payasso.fr/nr2f1-france/dons>

https://nr2f1france.wordpress.com/wp-content/uploads/2024/01/nr2f1_bulletin-don-adhesion.pdf

<https://nr2f1france.wordpress.com/wp-content/uploads/2024/01/plaquette-de-presentation-1.pdf>

Notre association ne possède pas de biens.

Déclaration aux impôts de l'exercice 2025/2026 sera de **+967.21 euros** pour 8+16=**24 reçus fiscaux** sur <https://demarche.numerique.gouv.fr/>

Vote POUR à l'unanimité des présents

• Plus rien n'étant à l'ordre du jour, et personne ne demandant plus la parole, la séance de l'AG mixte est levée à 19h27.

Angélique Véré, la présidente de séance

Alexandra Oliver, la secrétaire de séance

A blue ink signature of Angélique Véré on a light-colored background.A brown ink signature of Alexandra Oliver on a light-colored background.